

NEJM 勉強会 2014 年度第 8 回 2014 年 6 月 13 日 B プリント 担当：馬場皆人

Case 14-2014: An 11-Month-Old Girl with Developmental Delay
(New England Journal of Medicine 2014 May 8; 370(19): 1830-1841.)

【Problem list】

- # 発達遅滞
- # 退行
- # 筋緊張亢進、痙直・固縮
- # 驚愕反応、聴覚過敏
- # 低色素斑

[検査]

- # AST 高値
- # EEG 睡眠第 2 段階で睡眠紡錘波の消失
- # EEG 睡眠第 2 段階で低振幅棘波の出現
- # MRI 大脳白質病変
 - # 軽度びまん性ミエリン低形成
 - # 脳梁膝部および膨大部の相対的密度低下
- # MRI 視床・基底核対称性病変
 - # T2WI で視床後部およびレンズ核の軽度高信号
 - # 視床前部は T1WI で軽度高信号、T2WI で軽度低信号
- # MRS 大脳白質で NAA/Cr 比の軽度低下